

四肢疼得像被火烧,两兄弟同患罕见病

四年求医终找到病因,苏大附儿院实施“补酶”治疗

辗转求医四年、始终找不到病因的剧烈疼痛,背后竟是一种极为罕见的遗传病。近日,苏州大学附属儿童医院风湿免疫科团队成功为同一家庭中的两名患儿确诊“法布雷病”,随即启动酶替代治疗——通过定期输注缺失的关键酶,帮助分解体内堆积的代谢物,延缓疾病进展。

记者了解到,两名患儿已顺利完成首次输注治疗。

扬子晚报/紫牛新闻记者 张添翼



患儿手部皮疹表现 院方供图

哥哥求医四年,弟弟也出现同样症状

四肢像被火烧一样疼,疼起来整夜难眠;发作时还伴随发热、皮疹和麻木……这样的痛苦,13岁的哥哥已经忍受了整整四年。

据患儿的家人回忆,孩子最初在没有明显诱因的情况下出现四肢末端剧烈疼痛,每周都会发作两到三次。疼痛常在天气炎热、剧烈活动或发热时加重,严重时甚至影响睡眠和学习。发作时,孩子的四肢会出现红色皮疹,双手还会有麻木感。止痛药只能短暂缓解,症状却反复出现。

在这四年里,家长带着孩子辗转多家医院,做过类风湿因子、自身抗体、关节超声等多项检查,但始终没有发现明确异常,症状也未得到改善。

更让一家人揪心的是,去年年初,11岁的弟弟也开始出现类似症状——足趾剧烈疼痛,发作特点与哥哥高度相似,每月大约发作一次,同样多次就医、用药无效。

长期不明原因的疼痛,让一家人焦虑不已。去年11月,兄

弟俩来到苏州大学附属儿童医院风湿免疫科就诊。

确诊患上罕见“法布雷病”,制定个性化治疗方案

接诊团队在详细梳理病史和体格检查时发现,两名患儿不仅症状相似,而且发作特点几乎一致——都是肢端烧灼样疼痛,常在天气炎热或活动后加重,同时伴随皮疹、发热等症状,而常规检查却没有异常。

兄弟同时出现这种症状,引起了医生的警觉。结合家族聚集发病、特征性疼痛表现等线索,医生高度怀疑一种罕见遗传代谢病——法布雷病。

随后,医疗团队为两名患儿完善了全外显子基因检测及酶活性检测。检测结果显示,两人均存在GLA基因突变,体内α-半乳糖苷酶A活性明显降低,最终确诊为法布雷病。

据介绍,法布雷病是一种X连锁遗传的溶酶体贮积症,已被纳入我国第一批罕见病目录。由于GLA基因突变,患者体内缺乏α-半乳糖苷酶A这一关键酶,导致代谢底物在体内逐渐堆积,可累及神经、肾脏、心脏、皮

肤、胃肠道及眼等多个器官。

确诊后,苏州大学附属儿童医院风湿免疫科团队为两名患儿制定了个性化治疗方案。

2月27日,医院为兄弟俩启动阿加糖酶β输注治疗。这是一种酶替代疗法,通过外源性补充缺失的关键酶α-半乳糖苷酶A,帮助分解体内堆积的代谢物,减少其在器官组织中的沉积,从而减轻疼痛症状,并延缓多系统病变的发生。输注过程顺利,两名患儿均未出现明显不良反应,并于次日顺利出院。

苏大附儿院风湿免疫科主任宋晓翔介绍,法布雷病是一种罕见遗传病,在普通人群中的患病率约为十万分之一。男性患者症状通常更为明显,儿童期常表现为反复发作的肢端烧灼样疼痛。若未及时发现和干预,随着年龄增长,可能累及心脏、肾脏和脑部等重要器官,甚至引发心衰、肾衰或脑卒中等严重并发症。宋晓翔提醒,如果孩子出现反复发作的肢端烧灼样疼痛、皮肤血管角皮瘤、出汗减少或无汗、不明原因的蛋白尿或肾功能异常、原因不明的心脏肥厚或心律失常等情况,应及时就医,进行酶学检测和基因筛查。

闭眼很费力,一笑嘴就歪 元凶竟是耳朵里的一个“瘤”

有些人遇到耳朵流脓,下意识就觉得这是中耳炎,不是啥大毛病,吃点消炎药就会好转,压根不会想到这有可能是隐藏的“定时炸弹”——中耳胆脂瘤。

今年64岁的王大爷在年轻时遭遇过耳朵进水,此后他左耳时不时流脓、发痒、有时还会伴随痛感,他认为这是常见的中耳炎,并没有太在意;一个月前,王大爷的左耳突然发生剧痛,他感觉疼痛令他的呼吸都变得困难,这才来到医院就诊。

在南京市第一医院,耳鼻咽喉头颈外科负责人、主任医师吴元庆检查时发现王大爷的左耳道已经肿得只剩下一条缝,里面充满脓液,连鼓膜都看不到;听力检查显示他的左耳听力已重度减退;CT结果显示,一个约核桃大小的胆脂瘤,已侵占整个中耳和乳突腔,听小骨等结构被破坏。

更严重的是,这个“破坏王”已伤及面神经。王大爷就诊时,左侧眼睛闭合费力,笑起来嘴角歪斜。专业评估显示,他的面神经功能已降至Ⅲ级(共Ⅵ级,Ⅵ级最差),属于中度瘫痪,而这正是由胆脂瘤侵蚀压迫面神经管导致的。

在进一步的诊疗中,吴元庆又发现了另一个无声的“定时炸弹”——迷路瘘管。胆脂瘤已侵蚀了内耳负责平衡的“水平半规管”的骨壁,形成了一个瘘口。虽然王大爷暂时

没有天旋地转的眩晕,但这个瘘口就像内耳的一个“破洞”,随时可能因压力变化引发剧烈眩晕、跌倒,甚至导致感染向内耳和颅内扩散。

面对复杂情况,吴元庆为王大爷制定了个性化的“三合一”手术方案:开放式乳突改良根治术+面神经减压术+半规管瘘修补术。术后2周,王大爷返院换药、拆线。他开心地说:“耳朵里从来没这么清爽过,感觉听声音也清楚多了!”更让他和家人欣喜的是,之前歪斜的半边脸,已基本恢复正常,当他露出笑容时,嘴角已经能对称地上扬了。

吴元庆介绍,中耳胆脂瘤由脱落的上皮堆积而成,会像滚雪球一样越积越大,并释放侵蚀骨质的酶。它虽然并非真正的肿瘤,却像肿瘤一样会不断膨胀、侵蚀,破坏周围所有重要的骨质结构。

“长期的耳部流脓、听力下降绝非小事。”吴元庆主任重点提醒,一旦出现以下症状,请及时就诊:1.常见基础症状:耳朵流出水样或脓性、有异味的分泌物;患耳听力下降;患耳疼痛;2.进阶警示症状:中耳炎反复发作,难以根治;眩晕、头晕(平衡感异常);耳鸣(耳朵里出现异常声响);面神经受累(可能出现面部麻木、表情肌无力或活动异常)。

通讯员 曹慧慧 张洁
扬子晚报/紫牛新闻记者 吕彦霖

大咖齐聚 康暖人心 镇江瑞康医院举办9周年大型惠民专家义诊

春和景明,医者同心;九载深耕,守护民生。3月7日上午,镇江瑞康医院门诊大厅人潮涌动,一场特别的“健康之约”——镇江瑞康医院9周年大型惠民专家义诊正在进行。

上午8时许,瑞康医院门诊已是一片繁忙。来自心血管内科、呼吸内科、外科、骨科、妇产科等20多个科室的近30位副高及以上专家整齐就位。不少市民提前准备好病历、检查报告,有序候诊、踊跃咨询,在家门口就享受到了与名医面对面的优质医疗服务。

义诊现场,镇江知名心血管病专家,瑞康医院心血管内科首席专家严金川主任被患者层层围住。“严主任,我做完支架后心里老不踏实……”一位大爷拿着复查报告,眉头紧锁。严金川主任接过报告,仔细查看,又耐心为他听诊查

体。“恢复得不错,但这个药可以稍微调整一下。”严主任一边说,一边在便签上写下详细的注意事项。看着写得密密麻麻的便签,大爷紧锁的眉头舒展开来:“听您这么一说,我这心里一下子踏实多了!”

骨科是瑞康医院的“拳头”科室,众多排队的患者中,一名少年尤为引人注目。他叫小周,是瑞康医院骨科特聘专家兼执行主任朱锋教授的“老朋友”。去年6月,镇江瑞康医院骨科、康复医学科走进中小学开展“镇江市青少年脊柱侧弯公益筛查”,发现了小周的问题。近半年来,小周一直在朱教授的脊柱侧弯专病门诊进行保守治疗。这次义诊,妈妈特意带他来复查。

“保持得很好!体操要继续坚持,上课坐姿也要注意哦!”朱教授仔细检查后,给出了肯定的答复。

“脊柱侧弯就像小树苗长歪,越早干预效果越好。通过早期筛查和规范治疗,多数孩子能得以良好矫正。”朱锋教授说。

在呼吸内科诊区,王剑主任的诊位同样围满了人。作为江苏省医学会呼吸专业委员会委员、江苏省医学会呼吸专业委员会内镜介入学组副组长,王主任有一大批忠实“粉丝”。“王主任,我又按时来找您报到了!”丁阿姨笑着坐在王剑主任面前。五年前,她体检发现肺部小结节,正是王主任通过高精度的“一针”穿刺活检,让她免除了不必要的手术担忧。此后,每半年随访成了她的习惯。“能在义诊时让专家看看,又方便又放心!”丁阿姨的话,道出了许多市民的心声。

此外,内科、外科、妇产科、眼科、耳鼻咽喉科、康复医学科、疼痛科等各科专家也纷纷发挥专业特



长,为前来就诊的市民们提供个性化的诊疗服务和丰富的健康咨询。

镇江瑞康医院是亚太医疗集团和镇江经开区政府合资开设的中美合资二级甲等综合医院,2017年2月开诊以来,始终秉持“守护百姓健康”的初心。瑞康医院执行院长朱雯莉表示,在周年庆举办惠民专家义诊是瑞康医院的传统,旨在将优质的医疗资源送至百姓身边,提升公众健康意识,以

实际行动助力“健康镇江”建设。

“一家优秀的医院,不仅是治愈疾病的场所,更应是社会温度的传递者。”未来,瑞康医院将继续深化专科建设,以数智技术赋能临床,以人文关怀温暖患者,为保障和促进人民群众健康持续贡献力量!

通讯员 刘柳
扬子晚报/紫牛新闻记者 万凌云 姜天圣